ITEM 210 : THROMBOPENIE CHEZ L'ENFANT

PURPURA THROMBOPENIQUE IDIOPATHIQUE

PTI = cause de thrombopénie la plus fréquente de l'enfant, pic de survenue entre **2 et 5 ans**
- Facteur déclenchant (3 à 6 semaines avant) : **rhinopharyngite**, **virose**, **vaccination récente** (notamment **ROR**), **médicament**
➜ Diagnostic d'élimination : nécessite d'éliminer les autres causes de thrombopénie

Diagnostic

C

- **Syndrome hémorragique isolé** avec **purpura cutanéo-muqueux**, de début brutal
- Signes négatifs : aucun antécédent, examen clinique normal, notamment sans syndrome tumoral

Score de sévérité de Buchanan

0	Aucun saignement	- **Aucun signe**
1	Saignement mineur	- **Atteinte cutanée isolée** avec < 100 pétéchies et < 5 ecchymoses
2	Saignement peu sévère	- **Atteinte cutanée isolée** avec > 100 pétéchies ou > 5 ecchymoses
3	Saignement modéré	- **Atteinte muqueuse** : **épistaxis, bulle intra-buccale, hématurie, métrorragie**…
4	Saignement sévère	- **Atteinte muqueuse** nécessitant un geste - **Suspicion d'hémorragie interne**
5	Pronostic vital en jeu	- **Hémorragie intracrânienne** ou **hémorragie interne**

PC

Bilan systématique	- **NFS** : thrombopénie isolée, sans atteinte des autres lignées, possiblement effondrée - **Frottis sanguin** : morphologie plaquettaire normale, taille plaquettaire normale (ou ↗), absence de schizocytes - **Groupage sanguin** (2 déterminations), **Rhésus, RAI** - **Imagerie cérébrale** : si céphalées ou signes neurologiques - **Echographie abdominale** : si douleur abdominale, anomalie de palpation ou hématurie
Myélogramme	Indication : doute diagnostique ou **décision de corticothérapie** (éliminer une hémopathie) - Non contre-indiqué par la thrombopénie, réalisé sous antalgie et prémédication - Aspect : moelle riche, mégacaryocytes en quantité normale (voire ↗), sans cellule maligne ➜ Possiblement différée de 12h après mise sous corticothérapie en cas d'indication urgente ➜ Peut être évitée avant corticothérapie sur décision argumentée d'un hématologue et d'un cytologiste expérimenté, confirmant la normalité de la clinique et de la NFS avec frottis
Autres examens recommandés	- **Haptoglobine, bilirubine, test de Coombs** : si hémolyse - **Hémostase** (TP/TCA, fibrinogène) : CIVD - **BU** et **créatinémie** : SHU - **Sérologie VIH**, **sérothèque, facteurs anti-nucléaires** (surtout si âge > 8 ans) - **FO** : surtout si céphalées, signes neurologiques ou syndrome hémorragique sévère
Non indiqués	- **Autres sérologies virales**, **Ac anti-plaquette**, **Ac anti-ADN** : inutiles - PL, geste invasif, temps de saignement : contre indiqués

TTT

Indication : selon la sévérité clinique (score de Buchanan) et biologique (numération plaquettaire)
- **Abstention thérapeutique** en l'absence de signes de gravité clinique
- **Saignement modéré** (Buchanan 3 = atteinte muqueuse) : **corticothérapie orale** ou **immunoglobuline polyvalente IV**
- **Hémorragie sévère** et/ou **prolongée** (Buchanan ≥ 4) : **corticothérapie IV** et **immunoglobuline polyvalente IV**
- Selon la sévérité du syndrome hémorragique et la tolérance de l'anémie : **transfusion de CGR**
- **Transfusion plaquettaire** : indication exceptionnelle en cas de pronostic vital engagé

Suivi

Mesures associées	- Vie pratique : hygiène dentaire avec brosses souples, prévention des chutes du lit, PAI à l'école - Activités sportives : éviter les sports de contact - Eviter : prise intra-rectale de température, injection IM, AINS/aspirine, vaccination (CI temporaire)
Clinique	- A chaque consultation : recherche d'un syndrome hémorragique, notamment buccal
Biologique	- En cas de persistance/aggravation du syndrome hémorragique à J2 et à J21 du diagnostic de PTI aigu - En cas de situation à risque (geste à risque hémorragique, intervention chirurgicale), de circonstance particulière (voyage à l'étranger) ou selon la clinique - Contrôle tous les 3 à 6 mois : **guérison** si numération plaquettaire spontanément normale **pendant 1 an**

Pronostic

- **PTI aigu de l'enfant** : habituellement de bon pronostic, avec guérison définitive en quelques jours-semaines dans la majorité des cas, risque de récidive
- Evolution vers un **PTI chronique** (> 1 an) : **20%** des cas chez l'enfant > 10 ans ++ ➜ orienter en service spécialisé

THROMBOPENIE CONSTITUTIONNELLE

Thrombopénie constitutionnelle : le plus souvent centrale, parfois mixte

Diagnostic	Signes évocateurs	- Non-réponse aux immunosuppresseurs - Syndrome hémorragique sévère par rapport au taux de plaquettes - Antécédents familiaux de thrombopénie ou de tendance hémorragique - Début précoce **< 2 ans** - Taille plaquettaire anormale (micro- ou macro-plaquettes) - Morphologie leucocytaire ou érythrocytaire anormale - Signes extra-hématologiques : syndrome malformatif, déficit immunitaire, surdité, cataracte… - Chronicité	
Etiologie	Avec micro-plaquettes	**Syndrome de Wiskott-Aldrich**	= Mutation **liée à l'X** : - **Thrombopénie profonde** de début précoce, avec microplaquettes - **Eczéma** - **Déficit immunitaire** - **Maladie auto-immune** (50% des cas) : **AHAI**, **neutropénie auto-immune**… - Susceptibilité de développer un **lymphome malin non hodgkinien** (15% des cas, médiane = 9 mois) - TTT : **allogreffe de moelle**
	Avec macro-plaquettes	Syndromique	- **Mutation du gène MYH9 = anomalie de May-Hegglin, syndrome de Sebastian, syndrome de Fetchner ou syndrome de Ebstein** : transmission autosomique dominante, associe **thrombopénie** dès la naissance, **atteinte rénale interstitielle** (Alport-like), **surdité neurosensorielle** et **cataracte bilatérale** - **Syndrome de DiGeorge** - **Syndrome de Paris-Trousseau ou Jacobsen**
		Avec thrombopathie	- **Syndrome de Bernard-Soulier** : déficit qualitatif ou quantitatif en GP1b/IX/V - **Maladie de Willebrand type IIB** (affinité anormale du facteur Willebrand pour les plaquettes) - Associée à une dysérythropoïèse par mutation Gata-1 - **Syndrome des plaquettes grises**
	Avec plaquettes de taille normale	= Très rare : classées selon la présence de mégacaryocytes au myélogramme, associé à des malformations du squelette (radius) et une prédisposition familiale aux leucémies aiguës	